



Tantissimi Auguri di Buon Natale  
ed un Felice Anno Nuovo  
dal Presidente,  
dal Consiglio Direttivo  
e dalla Redazione  
dell'Atri Onlus.



## **SOMMARIO**

---

- CONVEGNO: “VISUS: QUALITA’ DELLA VISIONE, QUALITA’ DELLA VITA” – pag. 3
- NAVIGATORE TASCABILE A COMANDI VOCALI – pag. 11
- TERAPIE HIGH-TECH CONTRO LA CECITA’ – pag. 11
- RETINOPATIE. UNA SPERANZA PER I PREMATURI – pag. 13
- RIDARE LA VISTA AI CIECHI – pag. 14
- L'OCCHIO BIONICO RIDARÀ LA VISTA AI CIECHI? – pag. 18

### **CONVEGNO: “VISUS: QUALITA’ DELLA VISIONE, QUALITA’ DELLA VITA” GROSSETO, 31 OTTOBRE 2009**

#### **IPOVISIONE E DEFICIT CAMPIMETRICO**

Il convegno promosso dalla locale sezione U.I.C.I. Unione Italiana Ciechi ed Ipovedenti della provincia di Grosseto ha rappresentato un’occasione veramente preziosa per le angolazioni con cui il tema relativo all’ipovisione connessa al deficit campimetrico è stato trattato: da quelle più strettamente mediche e sanitarie a quelle legali, sociali, riabilitative e pedagogico-educative.

Una trattazione di carattere medico-scientifico, a cura del Dottor Bernardino Tartaglia della Unità Operativa di Oculistica dell’Ospedale Misericordia di Grosseto, sulle cause, le forme, la sintomatologia, la trasmissione, la classificazione, l’epidemiologia, la diagnosi del glaucoma e della retinite pigmentosa, ha aperto i lavori. Poi le innovazioni legislative della legge 138 del 2001 che ha introdotto una nuova classificazione dei danni prodotti dalle patologie visive includendo il parametro del campo visivo a cura del Dottor Alessandro Baldini, Medico Legale della ASL n.9 di Grosseto.

A questa trattazione di carattere medico-legale è seguita una precisa e puntuale descrizione da parte della Dottoressa Elisabetta Luschi, Assistente in oftalmologia presso l’Università di Firenze, dell’esame del campo visivo con esemplificazioni eloquenti inerenti la visione tubulare, tipica della retinite pigmentosa. Il campo visivo non è altro che lo spazio o l’area che viene vista da un occhio immobile; per avere un’idea di che cosa sia un campo visivo è sufficiente chiudere un occhio, fissare la punta del dito indice estendendo il braccio. Tutto ciò che l’occhio immobile vede rappresenta quella zona che viene definita campo visivo (Tartaglia). Di rilevante importanza per i presenti, per lo più retinopatici ed oculisti, è stata la relazione tenuta dal Dottor Andrea Sodi della Clinica Oculistica fiorentina di Careggi poiché dopo un breve

richiamo clinico sulla R.P. e sulle forme atipiche e sindromiche che la patologia può presentare, ha illustrato importanti novità nel campo della genetica molecolare e nelle prospettive terapeutiche che interessano da vicino chi è affetto da patologie genetiche, progressive e invalidanti come la retinite pigmentosa. In primo luogo Sodi ha spiegato che finora la pratica di effettuare la diagnosi molecolare su larga scala non poteva attuarsi a causa degli elevati costi, insostenibili per qualunque sistema sanitario dovuti al fatto che le forme di trasmissione e i geni associati alla R.P. sono moltissimi (nella forma autosomica dominante sono circa 20, mentre in quella recessiva sono circa 40). Ciò ha fatto sì che tale pratica tesa all'individuazione del gene alterato fosse prevalentemente ristretta all'ambito di progetti di ricerca con scopo scientifico, non solo in Italia, ma anche in paesi con maggiori disponibilità e risorse come gli Stati Uniti o altri paesi europei. La notizia importante che Sodi ha dato è che questa situazione è cambiata negli ultimi anni in virtù dell'introduzione nella genetica molecolare di strumenti detti microarray, più comunemente conosciuti come "chips", ossia tecnologie che permettono di fare uno screening di una grande quantità di mutazioni. Esse consentono cioè di andare a leggere il DNA per individuare delle alterazioni che sono già conosciute come associate alla malattia. Nel caso della RP esiste un chip correntemente usato e concepito dalla UNY, University of New York, in cui vengono esaminate le 500 mutazioni più frequenti di 16 geni associati alla malattia. Questo può avvenire in tempi molto contenuti e con costi altrettanto contenuti. È chiaro che in questo caso non si possono identificare tutte le mutazioni; se ad esempio un paziente presenta una mutazione nuova in questo caso non si riesce ad identificarla perché si va ad operare lo screening solo su quelle già note. Questo però è un grossissimo passo avanti perché siccome alcune mutazioni ricorrono con particolare frequenza è possibile fare diagnosi molecolari in chip in buona parte dei pazienti con RP recessiva. Analoghi chip sono disponibili anche per la RP dominante, l'Amaurosi congenita di Leber e la Sindrome di Usher. Queste strumentazioni finora erano disponibili soltanto all'estero. L'ultimo anno però, il 2009, la Regione Toscana e un'associazione di pazienti affetti da RP, anch'essa toscana, ossia l'A.T.R.I. (Associazione Toscana Retinopatici ed Ipovedenti) hanno

finanziato l'acquisizione da parte dell'Azienda Ospedaliera Universitaria di Careggi di questo chip per la RP recessiva, per cui dopo i necessari tempi di applicazione delle strumentazioni, da dopo l'estate 2009 il laboratorio di genetica molecolare di Careggi è in grado di effettuare in tempi ragionevoli uno studio, con i limiti suddetti, delle 500 mutazioni più frequenti nei pazienti affetti da RP recessiva. L'utilizzazione di questi chip nel campo della RP e in tutta la diagnostica molecolare è destinata a trasformare la diagnostica molecolare in qualcosa di pratico per la clinica e non solo nella ricerca, poiché si possono avere informazioni in tempi utili per la gestione e l'inquadramento del paziente e non soltanto dopo alcuni anni come avveniva fino ad ora.

Molto interessante è stata anche la terza parte dell'intervento del Dottor Sodi che ha enucleato i vari indirizzi della ricerca analizzando l'attualità e le prospettive di ciascuno di essi:

- la terapia medica della scuola Berson della Haward University: il Prof. Berson ormai nel 1993 ha dimostrato che in pazienti sottoposti a trattamento con alte dosi di vitamina A (15.000 u.i.) si registrava una minore riduzione dell'ERG (Elettroretinogramma) rispetto ai non trattati. Questo è il risultato su cui si basa questo trattamento molto diffuso negli USA. In Italia siamo più cauti per 2 ragioni: la prima è legata al fatto che non si registra un effetto diretto su parametri quali la visione o il campo visivo, ma solamente sull'ERG che però è una misurazione indiretta della funzionalità retinica; la seconda è legata al fatto che la vitamina A ad alte dosi può risultare tossica ed è fortemente pericolosa in gravidanza.

Risultati favorevoli sono stati poi riscontrati più recentemente con l'acido docosaesaenoico DHA e più recentemente con la LUTEINA, un pigmento retinico che viene somministrato farmacologicamente.

- I fattori di crescita sono proteine che stimolano la crescita cellulare e in quanto tali hanno un'azione di mantenimento dell'attività cellulare. Il più noto lo scopri tra l'altro Rita Levi Montalcini 10 anni fa quando vinse il Nobel. Con tutti limiti, in questo caso vi è una sperimentazione in fase avanzata che riguarda un fattore di crescita che si chiama Ciliary Neurotrophic Factor. La cosa importante da dire è che nell'animale e nei primi esperimenti sull'uomo è stato registrato un miglioramento nel campo visivo. Questo sistema è stato testato clinicamente e dovrebbe essere

approvato dagli organi di controllo statunitensi entro il 2010 e dovrebbe entrare anche nella pratica clinica quotidiana. Questa sostanza viene liberata e rilasciata lentamente da un dispositivo che viene iniettato all'interno dell'occhio, un dispositivo piccolo come la testa di un ago prodotto dalla ditta Nanotech, tanto è vero che nelle pagine pubblicitarie dei giornali americani si legge: "la RP si cura con un nano".

- La terapia cellulare consiste nel trapiantare cellule retiniche adulte. Queste però se da un lato sopravvivono senza troppi problemi, dall'altro non si integrano stabilendo la necessaria rete di connessioni che consenta di elaborare le immagini. La retina e il nervo ottico sono infatti strutture altamente specializzate per cui non è sufficiente che le cellule trapiantate sopravvivano semplicemente. Non dando grossi risultati questa via è stata accantonata però è su questa pista che si stanno sviluppando le ricerche sulle cellule staminali, che essendo cellule più precoci e quindi diverse dai fotorecettori già maturi, possono differenziarsi e stabilire quelle connessioni che sono necessarie per costituire un tessuto. Per questo su di esse vi sono tante aspettative e sono state riposte molte speranze. Siamo ancora lontani da una applicazione clinica. Il massimo risultato è stato ottenuto sull'animale a Londra impiantando cellule embrionali nella retina dell'animale registrando una risposta della pupilla alla luce e nell'ERG. Per l'applicazione sull'uomo è difficile dire se il passo sia lungo o meno. Si tratta di quel tipo di terapie che potrebbero dare risultati da un momento all'altro, poiché le ricerche sulle staminali riguardano anche altri distretti dell'organismo per cui ci sono enormi investimenti ed eventuali successi in altri distretti potrebbero produrre un effetto a cascata anche sull'occhio. Per il momento comunque siamo lontani da una applicazione clinica nell'occhio.

- La terapia genica consiste nell'iniettare all'interno dell'occhio il pezzetto di DNA corrispondente al gene alterato in modo che funzioni al posto di questo, sembra una cosa fantascientifica, in realtà è paradossalmente la via terapeutica in cui siamo più avanti. Tale terapia è stata provata decine e decine di volte sul cane con risultati favorevoli e nel 2008 si è passati all'uomo. Ai pazienti affetti da Amaurosi congenita di Leber è stato iniettato il gene RPE65 che vicariasse le funzioni del gene RPE65 mutato. In tutti i pazienti che sono stati scelti con forme gravissime vicine alla cecità

ci sono stati significativi miglioramenti in ordine alla capacità di spostarsi nell'ambiente, all'ERG, alla risposta alla luce e a una riduzione del nistagmo. Questo non significa aver ridato la vista, però non ci sono state complicanze e ci sono stati segni positivi e risultati favorevoli. Sodi invita a un cauto ottimismo e nello stesso tempo alla massima cautela, anche se i primi successi di questi tentativi stanno sviluppando tutta una serie di ricerche e alimentando investimenti nel campo della terapia genica della RP. Il settore è destinato a svilupparsi nei prossimi anni ed è fortemente correlato agli sviluppi nel campo della diagnostica molecolare, poiché solo conoscendo il gene alterato si potrà essere sottoposti a tentativi di terapia genica. Da qui l'importanza di sottoporsi ad esami molecolari.

- Le protesi retiniche (retina artificiale): due gruppi, uno americano, l'altro tedesco stanno sviluppando protesi retiniche, ovvero sensori che collocati nella retina riescono a trasmettere al cervello delle sensazioni visive però molto elementari. Sono state già avviate sperimentazioni sull'uomo e quindi è un settore in espansione. Sulla recente notizia riguardante l'applicazione e il posizionamento di protesi retiniche artificiali in punti diversi della retina che avrebbe dato risultati positivi in pazienti ciechi effettuata dall'Università di Siena, Sodi ha spiegato, avendo partecipato al convegno dove si è discusso di tale metodologia, che questi sensori in qualche modo riescono a trasmettere al cervello delle sensazioni visive, ma trattandosi di sensazioni visive elementari ciò può aver senso in pazienti che vedono veramente poco. Tuttavia ha aggiunto che l'ingegneria genetica è un settore in costante crescita.

Il messaggio conclusivo del Dott. Sodi è stato l'invito ad un "cauto ottimismo" e la convinzione che non troveremo forse mai una terapia per la RP, ma probabilmente con lo sviluppo della ricerca, ciascun paziente andrà valutato caso per caso per individuare in modo personalizzato le possibilità terapeutiche, riabilitative, rieducative.

Sodi infine non ha tralasciato la trattazione delle possibilità di terapia delle principali complicanze della RP: la CATARATTA e l'EDEMA MACULARE, mostrandosi abbastanza possibilista riguardo alle relative possibilità di terapia: l'intervento con opportuni accorgimenti tecnici nel primo caso, e la terapia

farmacologica con il DIAMOX e altri approcci terapeutici anti-edema allo studio nel secondo caso.

Alla domanda del Dottor Corlito, moderatore e coordinatore del convegno, del perché in base alle statistiche la Toscana risulti una delle regioni in Italia con la più alta percentuale di casi di RP, insieme alla Lombardia, all'Abruzzo e alla Sardegna, il Dottor Sodi ha risposto che ciò si deve ad un mero aspetto organizzativo per il quale la regione Toscana è sicuramente all'avanguardia. In base ad una normativa del 2001 la Regione ha istituito il Registro Toscano delle Malattie Rare e proprio per aggiornare queste liste chiede a tutti i Presidi di fare un censimento delle patologie rare. Sulla base di questo è stato istituito un Centro per le degenerazioni retiniche ereditarie presso l'ambulatorio di Careggi che è stato riconosciuto come un centro di riferimento regionale e in questo ambito affluisce a Firenze un considerevole numero di pazienti dalla Toscana e da fuori regione. La rilevazione statistica delle persone affette da retinite in Toscana è quindi sicuramente più accurata rispetto a quello che può avvenire in altre parti d'Italia dove l'applicazione della legge suddetta spesso è più disattesa o meno accurata dal punto di vista pratico. Non sono dunque motivazioni epidemiologico-genetiche particolari a spiegare una concentrazione maggiore di retinopatici nella nostra regione, a differenza di quello che può avvenire ad esempio in isole come può essere il caso della regione Sardegna dove vi è un'alta concentrazione di pazienti che può essere attribuita a motivazioni di ordine genetico legate ad una comunanza del patrimonio genetico maggiore di quanto possa avvenire in un territorio aperto.

Dopo la relazione del Dottor Sodi, è il turno del Professor Vincenzo Bizzi che parla in qualità di tiflogo. Come esperto della disabilità visiva il suo è un ruolo di mediatore tra la dimensione oculistica (clinica e terapeutica) e la vita quotidiana del bambino con disabilità visiva. Il tiflogo è un conoscitore della patologia, della storia clinica del bambino, dei risvolti sulla sua psiche, tutti elementi che servono ad impostare un'azione educativa coerente che tiene conto di carenze e potenzialità. Il bambino che perde la vista in tutto o in parte non è soltanto un paziente, ma è una persona in crescita che subisce sicuramente un danno legato ad una privazione sensoriale che condizionerà tutto il suo processo di apprendimento e soprattutto è anche un soggetto che può

recuperare integralmente le proprie potenzialità e dignità e il proprio piacere del vivere. Il bambino con disabilità visiva è spesso vittima anche delle incompetenze dell'ambiente e della presunzione di competenza dell'ambiente educativo. A volte è vittima di iperstimolazione, di iperprotezione, o di rifiuto simile a forme di abbandono.

Nei casi di cecità sin dalla nascita si tratta molte volte di “educare” la giovane coppia di genitori che non è preparata, la quale deve prendere consapevolezza del fatto che dovrà educare il proprio bambino e fare certe cose per restituirlo a se stesso. È questa la vera forma di integrazione; anche la famiglia è “disintegrata” e anche la scuola stessa quando si trova di fronte a un bambino cieco: entrambe vanno restituite al loro ruolo e la scuola deve ricostruire le proprie competenze. Il Prof. Bizzi alla fine del suo intervento ha voluto evidenziare l'esperienza positiva della sezione UICI di Grosseto per il ruolo attivo che esercita nell'integrazione scolastica e nel sostegno familiare del bambino ipo e non vedente. Egli ha sottolineato come l'esperienza di tanti anni di lavoro in tante scuole di Italia, dall'Emilia-Romagna al Lazio, lo portino a considerare il modello grossetano, piccolo, modesto, fondato sull'opera di due persone e un piccolo ufficetto, un'esperienza veramente positiva che dovrebbe sicuramente estendersi a tantissime altre realtà dell'Italia e anche della Toscana stessa.

Dopo l'intervento del tiflogo è la volta delle testimonianze e dei vissuti personali di coloro che convivono con l'ipovisione e il deficit campimetrico, l'ultima parte di questo lungo convegno. Esse si sono concentrate intorno al tema dello stigma sociale e del pregiudizio che circonda il mondo della disabilità in generale e di quella visiva in particolare. La giornata stessa è stata fortemente voluta per dare una risposta alle richieste di parecchi ipovedenti con problemi di campo visivo. È stato evidenziato come questo parametro fortemente invalidante su cui si è parlato a vari livelli durante la giornata sia in gran parte sconosciuto alla maggioranza della gente con tutti i risvolti psicologici tipici di chi si sente addosso delle etichette da parte degli altri, etichette con giudizi, pregiudizi, luoghi comuni, modi di pensare e di giudicare che non sono consoni, giusti e che tante volte possono farci sentire ancora più pesantemente questa situazione. Una situazione non ben definibile e non comprensibile dagli altri per gli equivoci che crea,

come il caso della ragazza affetta da retinite pigmentosa con un campo visivo tubulare che usa il bastone per segnalare la propria difficoltà, ma può leggere avendo ancora una buona acuità visiva centrale.

Al termine dei lavori la Presidente della UICI di Grosseto, Luciana Pericci ha ringraziato tutti coloro che si sono impegnati nella realizzazione dell'iniziativa, in particolare coloro che appartenendo anche ad altre associazioni, come ad esempio l'A.T.R.I., l'hanno supportata e aiutata. "Questo", ha detto la Pericci, "è per me e per noi dell'UICI molto significativo perché in un periodo di arruffamenti continui a tutti i livelli che stiamo vivendo, quello di collaborare, di lavorare in rete, lontano da quelli che possono essere antagonismi, per non dire veleni, è solo l'unico modo per costruire e dare risposte sul territorio. Ho apprezzato l'intervento del presidente dell'ATRI, Simone Vannini, che non potendo essere presente ha inviato una lettera di saluti e ringraziamenti, poiché, oltre a sottolineare l'importanza della collaborazione delle associazioni di pazienti con i centri di ricerca, che in qualche modo è la filosofia che sta dietro la sua associazione, ha ribadito questo importante concetto". Infine la Presidente Pericci ha ricordato che l'odierna iniziativa appartenente ad un progetto più ampio denominato "Oltre il limite dei sensi", vedrà una seconda parte dedicata alla Sindrome di Usher, ovvero alla cieco-sordità.

Irene Moretti

---

## **NAVIGATORE TASCABILE A COMANDI VOCALI**

Un'azienda francese ha costruito un navigatore satellitare dotato di uncontrollo vocale. L'apparecchio inizialmente pensato per i motociclisti, si è rivelato utilissimo per non vedenti ed ipovedenti. Non essendo dotato di alcun display e con la possibilità di essere controllato sia manualmente che vocalmente, permette a chi non vede di poter impostare il proprio percorso di viaggio.

Tutte le funzioni sono pilotate da una voce guida, la quale detta i parametri da impostare, i quali potranno essere inseriti sia manualmente che vocalmente.

Questo strumento non è solo un'affidabile navigatore, ma anche un lettore mp3, con radio fm rds, ovviamente anche queste funzioni sono gestibili in modo completo anche da un non vedente.

L'apparecchio sarebbe dotato anche di un controller blue tut per gestire il proprio telefono, però questa funzione appare la più complessa da utilizzare, non tanto per l'ingestibilità, ma perchè a volte dimostra problemi di connessione.

Come per tutti gli ausili descritti in questa rubrica le informazioni commerciali vi verranno fornite chiamando lo 0584 333454 dal Lunedì al Venerdì dalle ore 15.30 alle ore 18.30 oppure scrivendo a [info@atritoscana.it](mailto:info@atritoscana.it).

---

## **TERAPIE HIGH-TECH CONTRO LA CECITÀ**

Da occhio bionico e trapianti di retina speranze per degenerazione maculare e retinite pigmentosa

MILANO - C'è chi sta studiando l'occhio bionico e chi invece pensa ai trapianti di retina. Nella ricerca di rimedi contro la cecità, le due strade procedono parallele ed entrambe stanno dando buoni risultati. Come dimostrano i dati presentati al Neuroscience 2009, il più importante appuntamento annuale del settore, appena conclusosi a Chicago. Gli ingegneri delle protesi hanno messo a punto una retina artificiale, composta da una serie di elettrodi da impiantare nella parte posteriore dell'occhio, che ha restituito

parzialmente la vista a persone completamente cieche. Lo studio ha coinvolto 15 pazienti che hanno ricevuto l'impianto e, dopo tre mesi, sono stati sottoposti a una serie di test: dieci di loro sono riusciti a identificare la direzione di oggetti in movimento.

**LUCE IN MOVIMENTO** - «Questi risultati offrono nuove speranze a molte persone con malattie degenerative della retina come la retinite pigmentosa e la degenerazione maculare – ha commentato Jessy Dorn della Second Sight Medical Products (l'azienda che ha costruito la protesi). – Queste patologie provocano una perdita progressiva della visione dovuta alla distruzione delle cellule nervose». Per trasmettere gli impulsi luminosi agli elettrodi impiantati nella retina, i pazienti dello studio hanno indossato occhiali dotati di una piccola telecamera collegata a un computer attaccato alla cintura. Il computer è in grado di elaborare le immagini registrate dal video e di inviare i dati agli elettrodi impiantati nella retina. Quando i pazienti sono stati invitati a osservare un monitor scuro, dove scorreva una barra bianca, sono riusciti, grazie al dispositivo, a distinguere il movimento di quest'ultima.

**CELLULE FETALI** - In un altro esperimento, invece, la retina è stata «ricostruita» in laboratorio con cellule retiniche fetali. Ricercatori dell'Università della California a Irvine, hanno poi trapiantato lo strato di cellule nell'occhio di 10 pazienti, quattro con una degenerazione maculare senile e sei con retinite pigmentosa: sette di loro sono migliorati (nel senso che riuscivano a leggere delle lettere su uno schermo), in un caso la situazione è rimasta la stessa e nei restanti due la malattia è peggiorata. «Le cellule trapiantate nella retina del paziente – ha spiegato Robert Aramant, coordinatore dello studio – si sono differenziate in cellule nervose sensibili alla luce». L'intervento chirurgico non ha avuto complicazioni e non si sono osservati fenomeni di rigetto.

**MOLECOLE INGEGNERIZZATE** - Un terzo esperimento, questa volta condotto su animali, ha rivelato che una proteina ingegnerizzata, sensibile alla luce, è in grado di restituire la visione a roditori affetti da retinite pigmentosa. La proteina si chiama LiGluR (Light Activated Glutamate Receptor) e può stimolare o

inibire l'attività dei neuroni a seconda della lunghezza d'onda della luce. «L'esperimento – ha commentato Natalia Caporale dell'Università della California a Berkeley, primo autore dello studio – potrebbe portare a nuove terapie per i pazienti con significative perdite della capacità visiva e agli ultimi stadi della degenerazione retinica».

Adriana Bazzi

Fonte: Corriere.it

---

## **RETINOPATIE. UNA SPERANZA PER I PREMATURI**

PAVIA. Si aprono nuove prospettive per i bambini nati prematuramente, che accusano problemi di retinopatia. Ad offrirle è una macchina, la Ret Cam 3 apparecchiatura che si avvale di una tecnologia di ultima generazione e trova applicazione clinica nella diagnosi, terapia e follow-up di molte patologie oftalmologiche in ambito pediatrico. Grazie a un'importante donazione della Fondazione Banca del Monte di Lombardia, il modello più avanzato attualmente in commercio è stato acquistato ed è in funzione alla Clinica Oculistica del San Matteo, unico caso in Italia. "Grazie all'utilizzo di questa apparecchiatura - spiega il professor Paolo Emilio Bianchi, direttore della Clinica Oculistica del San Matteo - la nostra capacità diagnostica nei confronti della retinopatia del prematuro si è notevolmente potenziata, con una ricaduta fortemente positiva sulla gestione terapeutica della malattia. Prima dell'impiego di questa nuova tecnologia, il trattamento era fondato esclusivamente sul giudizio clinico. Ora, non solo il quadro retinico e lo stadio della malattia sono documentabili con il rilevamento digitale delle immagini, ma è possibile ottenere informazioni del tutto esclusive ed esaustive sul grado e sulla evolutività della vascolarizzazione retinica mediante un'analisi fluorangiografica, vale a dire un'angiografia retinica con mezzo di contrasto". Ad oggi già diversi piccoli, ricoverati in Patologia Neonatale sono stati sottoposti a questo esame. Negli ultimi due mesi sette bambini prematuri ad altissimo rischio (età gestazionale inferiore a 25 settimane, peso alla nascita tra 450 e 600 gr) hanno utilizzato la Ret Cam 3 e cinque di loro, affetti da una grave retinopatia, che

avrebbe potuto portare al distacco di retina e anche alla cecità, sono stati trattati con la fotocoagulazione laser. «L'ESAME fluorangiografico - prosegue Bianchi - è stato fondamentale nella diagnosi tempestiva di recidive della Rop e ha permesso di pianificare al meglio il timing e la sede del trattamento fotocoagulativo. Anticipare i tempi ci ha permesso di fare un trattamento più leggero, più sicuro e più mirato, migliorando sia la prognosi anatomica che funzionale della retinopatia. L'introduzione di tali procedure, rese possibili solamente con l'utilizzo di queste apparecchiature, ha segnato una nuova e importante tappa nel percorso di innovazioni clinico-diagnostiche e terapeutiche del nostro centro».

Il Giorno del 04-10-2009

---

## **RIDARE LA VISTA AI CIECHI**

### **Con la proteina scoperta dalla Montalcini. un'equipe di italiani cerca di curare il glaucoma**

Per resuscitare un morto a Cristo fu sufficiente dire: "Lazzaro, alzati e cammina". Per ridare la vista a un cieco dovette farne di tutti i colori: sputò per terra, impastò la sua santa saliva col fango, spalmò questo impasto sugli occhi del cieco e gli disse di andare a lavarsi in una particolare piscina, quella di Siloe (Giovanni, 9). Restituire la vista ai ciechi è sempre stato un sogno impossibile dell'umanità. Adesso un gruppo di scienziati e ricercatori romani è vicino a questo miracolo che mise in qualche difficoltà anche Cristo. Anzi l'hanno realizzato, almeno parzialmente, su due pazienti malati di glaucoma, una necrosi del nervo ottico che è la causa principale di cecità. Hanno sperimentato su tre pazienti in fase terminale della malattia, cioè praticamente ciechi, l'Ngf (Nerve Grow Factor), la proteina scoperta dalla Montalcini per la quale la Senatrice a vita prese il Nobel nel 1986. In due di questi casi il campo visivo è migliorato in maniera rilevante.

Per realizzare questo "miracolo" si sono messe insieme competenze e Istituti diversi. Sotto la supervisione della Montalcini hanno

lavorato il dottor Luigi Aloe dell'Istituto di neurobiologia del Cnr, Stefano Bonini e Alessandro Lambiase del Campus Biomedico (una struttura modello alle porte di Roma) e il professor Bucci dell'Università di Tor Vergata, forse il massimo esperto italiano di glaucoma. Rispetto a quanto pubblicato dalla prestigiosa rivista americana Pnas l'esperimento degli scienziati italiani non ha avuto (forse per motivi prudenziali), a mio parere l'eco che merita. E di fatto, al momento, questi studi sono in fase di stallo. Per capire qualcosa di più sono andato a intervistare uno dei protagonisti, il professor Stefano Bonini.

Una decina di anni fa venni a intervistare lei e il professor Bucci, quando eravate appena agli inizi di questa avventura... Allora avevamo trattato con l'Ngf in collirio dei pazienti con delle ulcere corneali neurotrofiche, ulcere che si determinano per mancanza di innervazione. I risultati sono stati a dir poco miracolosi: una riparazione totale della cornea. Da qui nacque l'ipotesi di lavorare anche sul nervo ottico, anche se indubbiamente le fibre nervose della cornea sono meno complesse e quindi il lavoro si presentava molto più difficile. Oltretutto la cornea è all'esterno dell'occhio, il nervo all'interno. Come si fa a raggiungerlo, e con un collirio poi?

Infatti, allora il problema era proprio questo. Si poteva pensare a delle iniezioni intraoculari per raggiungere direttamente il nervo ma c'erano rischi di complicanze. Oggi non è più così, iniezioni intraoculari si fanno quasi di routine. Ma nel 2000 la situazione era diversa. Allora abbiamo pensato di bypassare il problema iniezioni e di agire, come per la cornea, col collirio. E di vedere se era in grado di passare all'interno dell'occhio. Ovviamente lo abbiamo fatto sull'animale da esperimento, sul ratto. E com'è andata? Benissimo. Abbiamo visto che la sostanza non solo passa, attraverso la sclera, cioè la parte bianca dell'occhio, nella porzione posteriore. Ma arriva addirittura a livello cerebrale, cioè ai nuclei di base e alle cellule retiniche che sono quelle che danno inizio al processo visivo. Questo perché l'occhio è comunque una derivazione del sistema nervoso centrale. Quindi abbiamo indotto artificialmente nei ratti il glaucoma, che è provocato principalmente da una ipertensione dell'occhio che grava sul nervo

e lo necrotizza. In quelli trattati con Ngf una parte notevole delle fibre nervose, più del 25%, era risparmiata dalla necrosi e il danno non si produceva. Qui però siamo ancora nel campo della prevenzione. Mentre nella maggioranza dei casi di glaucoma il danno c'è già stato. Ed è irreversibile: nella migliore delle ipotesi, con i farmaci attuali, si può fermarlo. Ma non si può recuperare la parte di vista che si è perduta.

Attualmente la terapia del glaucoma ha un solo obiettivo perseguibile: abbassare la pressione dell'occhio. Però ci sono casi in cui, nonostante con i farmaci attuali si ottenga una buona pressione oculare, il danno progredisce lo stesso.

Sono i cosiddetti glaucomi "a bassa tensione".

Sì, per i quali la terapia con l'Ngf potrebbe essere particolarmente utile perché non agisce sulla pressione ma protegge il nervo. Noi abbiamo quindi preso tre pazienti con glaucoma a lunga durata, in terapia massimale con i colliri attuali, ma la cui vista continuava a peggiorare e li abbiamo trattati con l'Ngf. In uno il glaucoma si è stabilizzato, negli altri due c'è stato un campo visivo che, da quasi completamente nero, ha cominciato ad avere ampie zone di vista.

Quindi è ricresciuto il nervo ottico.

Diciamo che c'è stata un'azione apparentemente rigeneratrice sul nervo ottico. E se questo dato venisse confermato sarebbe certamente una novità clamorosa. Tra l'altro il tutto è avvenuto dopo un trattamento di soli tre mesi. E quando il trattamento è stato sospeso per altri tre mesi il beneficio si è mantenuto. Del resto, non solo i nostri studi precedenti ma anche tanti studi della Montalcini dimostrano che le cellule nervose in vitro a contatto con l'Ngf ricrescono.

Perché, finora, avete sperimentato solo su tre pazienti?

Abbiamo usato, sotto la nostra responsabilità, la formula dell'uso compassionevole. Erano pazienti il cui campo visivo era quasi completamente andato.

E quindi non avevano nulla da perdere.

Diciamo così. Ma è un trattamento eccezionale e necessariamente limitato. E tre pazienti non sono uno studio clinico con tutti i

crismi, con tutte le verifiche del caso. Per esempio tossicità ed effetti collaterali. Immagino che la domanda successiva sia: perché non si può iniziare a farlo? Non si può per ora. Perché l'Ngf che abbiamo usato noi è di estrazione animale e non andrà mai sul mercato così com'è. Inoltre ha costi elevatissimi, impensabili per una terapia. La soluzione è di avere un Ngf sintetico, prodotto in laboratorio. Bisognerebbe che una Biotech provvedesse a una produzione su larga scala per iniziare uno studio clinico su larga scala. È il passaggio dal prodotto di derivazione animale al sintetico che sta rallentando il programma e allungando i tempi.

Perché una grande industria farmaceutica non si fionda? Il mercato, per applicare questo orribile concetto a dei malati, c'è: sono più di 500 mila in Italia. E sono destinati ad aumentare a causa dell'allungamento della vita media. Il glaucoma è una malattia che si manifesta dopo i 35, 40 anni. E allora?

L'industria è prudente. Non sarebbe la prima volta che un farmaco promettente si rivela poi, alla prova dei fatti, deludente. Anche se in questo caso ci sono, come diciamo nel nostro gergo, dei razionali forti alle spalle. Forse manca un link con l'industria e mancano i finanziamenti. Siamo in una sorta di limbo fra il prodotto di derivazione animale e quello sintetico che ci è necessario per poter andare avanti.

Fin qui il professor Bonini. La mia impressione è che siamo di fronte a un circolo vizioso. I costi per la produzione di un farmaco, in tutte le sue fasi fino al lancio sul mercato, sono indubbiamente elevatissimi e l'industria vuole avere la certezza che al mercato ci arrivi. Ma per avere questa certezza dovrebbe investire in studi. che altrimenti non si possono portare avanti. O dovrebbe intervenire lo Stato. Questo credo che intenda Bonini quando dice che "mancano i finanziamenti". In Italia si tromboneggia tanto di ricerca, ma poi quando c'è un gruppo di scienziati tutti italiani, con alle spalle un premio Nobel, che ha forse trovato la chiave per salvare, o addirittura ridare la vista a milioni di persone (si stima che nel mondo i glaucomatosi siano 67 milioni), lo Stato si dà alla latitanza senza neanche valutare, cinicamente, il vantaggio d'immagine (un made in Italy scientifico) che gliene deriverebbe. I tempi, temo, saranno lunghissimi e il mezzo milione di ammalati italiani di oggi farà in tempo a morire e quelli che, grazie all'Ngf, potrebbero da

domani prevenire la malattia faranno in tempo a precipitare nell'incubo del glaucoma.

di Massimo Fini

Fonte: Il fatto quotidiano del 04-10-2009

---

## **L'OCCHIO BIONICO RIDARÀ LA VISTA AI CIECHI?**

La ricerca sull'occhio bionico procede a piccoli ma promettenti passi. In tutto il mondo 20 diversi team sono al lavoro per realizzare il sogno di un occhio sintetico che funzioni perfettamente come già accade, ad esempio, per le protesi acustiche per gli audiolesi. Il problema, oggi come in passato, è che l'occhio è una struttura particolarmente complessa e delicata; inoltre quello dell'ottica sintetica è un campo in cui l'alta ingegneria medica ha ancora difficoltà a fare grandi balzi in avanti.

Ciò nonostante, alcuni impianti elettronici sulla retina sono già stati realizzati. Recentemente il MIT di Boston ha sviluppato un nuovo prototipo che può ridare la vista a persone affette da un certo tipo di cecità. Anzi, per essere più precisi: può aiutarle a vedere meglio. Questo tipo di impianto, rimpiazzando le funzioni delle cellule retinali, ha la capacità di fornire un certo grado di visione di base a quei pazienti affetti da retinite pigmentosa o da degenerazione maculare dovuta all'età avanzata – due disfunzioni dell'occhio che risultano essere le principali cause di cecità.

Questa specie di occhio bionico, cioè, non è in grado di produrre ancora un'immagine di alta qualità; quello che riesce a sintetizzare ha una definizione molto bassa. Basta guardare questa simulazione, realizzata da un gruppo di ricercatori del Tokyo Institute of Technology, per rendersene conto.

Per riuscire a riprodurre sinteticamente una visione di buona qualità, molto vicina alla realtà, ci sarebbe bisogno di una protesi retinale ad altissima risoluzione in grado di elaborare migliaia (milioni) di pixel a velocità elevate, in quanto gli apparecchi che sostituiscono le funzioni della retina hanno l'arduo compito di rimpiazzare milioni di cellule fotorecetrici presenti nell'occhio. Ma perché tutto ciò sia possibile occorrono ancora decine di anni di studio e di avanzamento tecnologico.

Come funziona dunque la nuova protesi messa a punto dal MIT? Si tratta di un paio di occhiali speciali su cui è montata una piccola videocamera che fornisce i dati dell'immagine catturata a un chip incastonato nel titanio e montato sulla superficie esterna del bulbo oculare. Il processore passa i dati al sistema nervoso attraverso un gruppo di elettrodi fissati sotto la retina con la funzione di stimolare il nervo ottico. Non solo: gli occhiali hanno anche la funzione di trasmettere energia alle bobine che circondano i bulbi oculari.

Lo sviluppo di questa tecnologia di altissimo livello ha richiesto studi lunghi e accurati; il MIT ha lavorato sul Boston Retinal Implant Project per 20 anni. I ricercatori iniziarono a testare gli elettrodi su sei pazienti videolesi solo 10 anni fa.

Il professor John Wyatt – l'ingegnere elettrico a capo degli scienziati di Boston - ha intenzione di testare il prototipo su nuovi pazienti per i prossimi 3 anni. Per il momento delle prove sono state eseguite solo sui maiali; in questo caso, comunque, gli impianti hanno dimostrato di essere resistenti, reggendo per circa 10 mesi senza alcun danno alla parte elettronica.

Nel luglio scorso a 30 pazienti - provenienti da tutte le parti del Mondo – è stato impiantato l'Argus II. Questa protesi retinale, sviluppata dalla Second Sight di Sylmar (California), è composta da una griglia di 60 elettrodi fissata alla retina. La sperimentazione, seppur iniziata da pochissimo tempo, ha già mostrato qualche timido ma promettente risultato. In questa intervista realizzata dalla BBC un uomo cieco ha dichiarato che ora, grazie alla protesi, è in grado di percepire una linea bianca presente sul pavimento e di riuscire a distinguere un paio di calzini bianchi da uno di calzini neri.

In questo video dal titolo "Bionic Eye by 2020" il professor Nigel Lovell dell'Università del New South Wales ha dichiarato che creare un occhio bionico è molto complesso, prendendo come termine di paragone la non semplice evoluzione nel passaggio dalla radio alla tv.

Uno dei problemi fondamentali nello sviluppo di queste raffinate tecnologie consiste nel capire dove sia meglio sistemare gli elettrodi che trasmettono le immagini al nervo ottico. Ci sono diverse scuole di pensiero a riguardo. Ad esempio, "Bionic Vision" - il gruppo di ricercatori australiani con cui collabora il professor Lovell - è

propenso a sistemare gli elettrodi al di sopra della retina, mentre il MIT è convinto che il posto giusto sia al di sotto. Difatti, così agendo, sarebbe necessario un intervento di chirurgia meno invasivo e si ridurrebbe il rischio di lacerazione della retina.

Fonte: ITnews.it del 28-09-2009

---

### **La Redazione Atrinforma:**

De Majo Riccardo, Greci Stefano, Moretti Irene, Pecchia Stefano, Santucci Luca e Vannini Simone.

Sito Internet: [www.atritoscana.it](http://www.atritoscana.it)

Scrivi a: [info@atritoscana.it](mailto:info@atritoscana.it)

Per informazioni contattare i seguenti numeri:  
055 89 51 998 oppure 0584 33 34 54